Qu'est-ce qui peut tomber à l'examen ?

Référence :

voir l'item I - 3 - Q 38, traité dans notre numéro du 15 novembre 2006

(Rev Prat 2006;56[17]:1957-62)

Seuls des éléments de réponse aux questions vous sont communiqués. Cependant, selon les recommandations du CNCI, vos réponses devront être « rédigées » en faisant des phrases et des paragraphes.

Nathalie, 13 ans, en bonne santé apparente, est conduite par ses parents chez son médecin pour une petite taille. Elle mesure 1,32 m (- 4 DS). Elle a toujours été la plus petite de sa classe. Elle ne présente aucun signe de développement pubertaire.

QUESTION N° 1

Quel diagnostic évoquez-vous en premier lieu ?

QUESTION N° 2

Quels signes cliniques devez-vous rechercher à l'appui de ce diagnostic ?

QUESTION N° 3

Quel examen complémentaire pourra confirmer ce diagnostic ?

QUESTION N° 4

Quels autres examens complémentaires associés pouvez-vous proposer ?

QUESTION N° 5

Décrire les traitements à proposer à cet âge ?

Remerciements au :

Pr Juliane Léger

Service d'endocrinologie pédiatrique, centre de référence maladies endocrinieniennes rares de la croissance, université Paris-VII, hôpital Robert-Debré, 75019 Paris

Éléments de réponse

RÉPONSE N° 1

- Syndrome de Turner.

RÉPONSE N° 2

- Syndrome dysmorphique : écartement mamelonnaire, thorax large, ptérygium colli, implantation basse des cheveux, fentes palpébrales antimongoloïdes, microgénie, 4e métacarpien court, ncevis, cubitus valgus.

RÉPONSE N° 3

- Caryotype.

RÉPONSE N° 4

- Échographie cardiaque, rénale.
- Audiogramme.
- Gonadotrophines (FSH, LH) de base.

RÉPONSE N° 5

- Traitement par hormone de croissance jusqu'à soudure des cartilages de conjugaison pour améliorer le pronostic statural définitif.
- Traitement substitutif de l'insuffisance ovarienne (estrogènes puis estroprogestatifs au long cours).

TOUS DROITS RESERVES - LA REVUE DU PRATICIEN